

NEWSLETTER

MALADIES RARES N°2

Le Plan France Médecine Génomique 2025

Qu'est-ce que le « Plan France Médecine Génomique » (PFMG) ?

Face au développement rapide de la médecine génomique, le gouvernement français a demandé à **AVIESAN** (Alliance nationale pour les sciences de la vie et de la santé) d'étudier la **stratégie sur 10 ans pour l'accès au séquençage**. C'est dans ce contexte que le **Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG2025)** est lancé en juin 2016.

L'objectif du plan est double :

- Transformer le diagnostic et la prise en charge des patients, en intégrant le séquençage du génome dans la pratique médicale courante.
- Assurer un accès équitable à ces technologies innovantes sur l'ensemble du territoire français.

La médecine génomique consiste à **analyser le patrimoine génétique (ADN) d'un patient pour détecter d'éventuelles mutations à l'origine d'une pathologie**. Si le plan cible dans un premier temps les patients atteints de cancers ou maladies rares selon les préindications d'accès au diagnostic génomique sélectionnées par la HAS et validées par le comité opérationnel du Plan France Médecine Génomique 2025, l'objectif est par la suite un élargissement progressif à d'autres pathologies.

Cette approche permet une médecine personnalisée, en adaptant les traitements aux caractéristiques génétiques de chaque individu.

Les étapes de la prescription

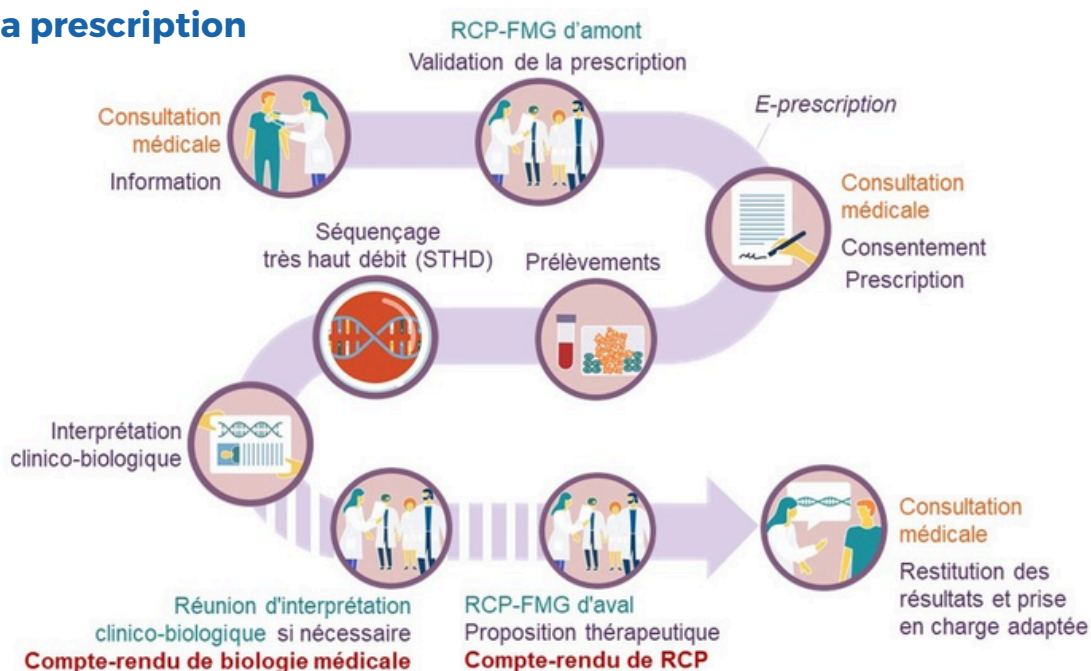


Schéma explicatif disponible sur le site du PFMG2025.

Etape 1 : Consultation médicale initiale

Le patient qui répond aux préindications rencontre un médecin spécialiste qui lui présente le test génomique et ses enjeux. Il est aussi décidé si l'analyse portera uniquement sur le patient ou inclura également un ou deux membres de sa famille (souvent en trio : enfant + parents), pour faciliter l'interprétation génétique et comprendre la transmission de la maladie

Etape 2 : Validation du dossier

Après acceptation, le dossier est présenté en Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) de la Filière de Santé Maladie Rare (FSMR). S'il est validé, l'équipe médicale saisit la prescription sur la plateforme dédiée. Un deuxième niveau de validation est nécessaire avant de planifier une nouvelle consultation pour signature des consentements éclairés.

Etape 3 : Prélèvement

Une fois les documents complétés, le prélèvement sanguin est réalisé :

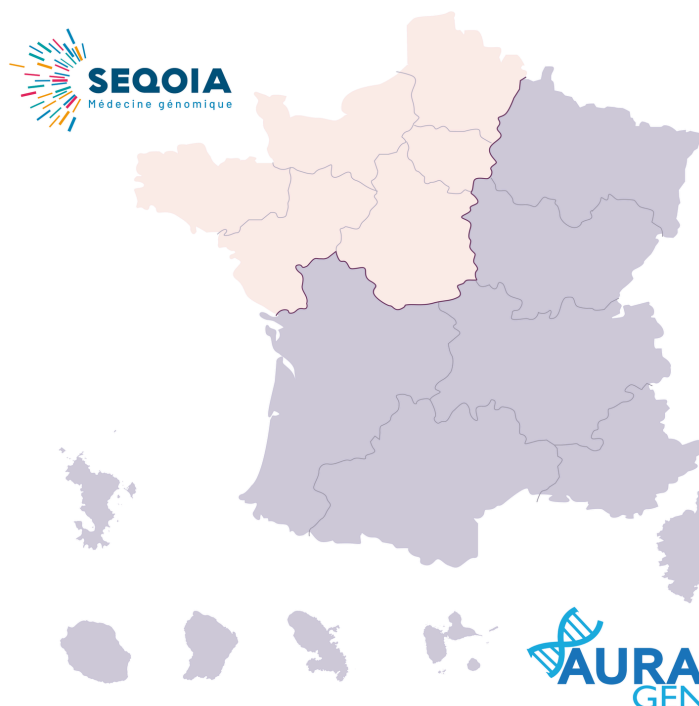
- 8 mL pour les adultes
- 4 mL pour les enfants

Les échantillons sont ensuite envoyés pour séquençage.

Les laboratoires de biologie médicale du PFMG2025

Deux laboratoires nationaux de séquençage réalisent les analyses, en fonction de la région du prescripteur :

- **AURAGEN** (Auvergne Rhône-Alpes Génomique) : Sud, Nord-Est et Outre-Mer
- **SeqOIA** (Sequencing, Omics, Information Analysis) : Nord-Ouest



Dans ces laboratoires, l'ADN est extrait, puis analysé par des séquenceurs de haute performance selon **trois méthodes possibles** :

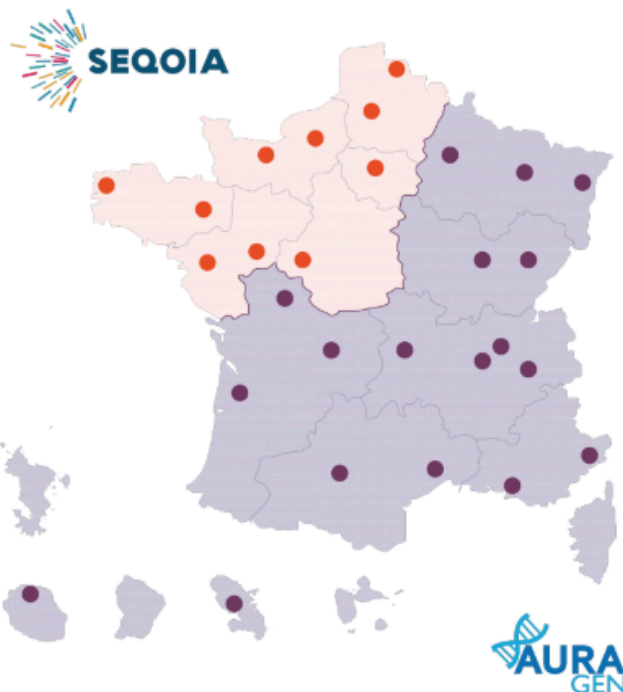
- Séquençage du **génom**e entier (maladies rares)
- Séquençage de l'**exome** (cancérologie)
- Séquençage de l'**ARN** (cancérologie)

Les données sont ensuite traitées par des experts en bio-informatique et interprétées par une équipe médicale spécialisée, afin d'identifier les anomalies génétiques responsables des pathologies. Une réunion chimico-biologique est parfois nécessaire pour interpréter les résultats.

Un compte-rendu clinique est rédigé et signé par un médecin habilité, puis restitué au patient lors d'une consultation de retour où une prise en charge personnalisée peut être mise en place.

Les Chargés de parcours génomique

Dans le cadre du développement de la médecine génomique en France, les Chargés de parcours génomique occupent une place stratégique. Leur mission : être le **lien opérationnel entre les prescripteurs, les patients, les familles et les structures spécialisées**, afin de garantir un parcours de soins fluide et efficace.



Contact au CHU :
Mélanie RAPETO
ARC PEMR-CVL

✉ melanie.rapeto@chu-orleans.fr
☎ 13118

- Présence de chargé.e.s de parcours génomique relié.e.s au laboratoire **FMG SeqOIA**
- Présence de chargé.e.s de parcours génomique relié.e.s au laboratoire **FMG AURAGEN**

Schéma explicatif disponible sur le site du PFMG2025.